

Complicações tardias identificadas na triagem neonatal para Hipotireoidismo congênito – revisão bibliográfica

Late complications identified in neonatal screening for Congenital hypothyroidism – a bibliographic review

DOI:10.34119/bjhrv5n1-071

Recebimento dos originais: 01/12/2021

Aceitação para publicação: 14/01/2022

José Igor Ferreira Santos Jesus

Pós-Graduação em UTI - Centro de Estudos de Enfermagem e Nutrição - CEEN/PUC
Faculdade Evangélica de Goianésia - FACEG, Preceptor do Curso de Enfermagem
Endereço: Faculdade Evangélica de Goianésia - FACEG, Curso de Enfermagem.
Avenida Brasil, Nº 1.000, Bairro Covoá, 76385000 – Goianésia – GO, 76.385-608
E-mail: igor13enf@gmail.com

Marcela de Andrade Silvestre

Mestre em Enfermagem-UFG
Centro Universitário de Anápolis - UniEvangélica, Preceptora do Curso de Enfermagem
e Medicina
Endereço: Rua PB18 Quadra 45 Lote 8^a - Bairro Parque Brasília - Anápolis, GO
E-mail: marcelasilvestre2@hotmail.com

Paolla Coelho Araújo

Pós-Graduação em Saúde Estética - IEPG
Faculdade Evangélica de Goianésia - FACEG, Coordenadora do Estágio
Supervisionado do Curso de Enfermagem
Endereço: Faculdade Evangélica de Goianésia - FACEG, Curso de Enfermagem.
Avenida Brasil, Nº 1.000, Bairro Covoá, 76385000 - Goianésia - GO, 76.385-608
E-mail: paollaraujo19@gmail.com

Joceli Ribeiro dos Santos

Mestranda em Bioética Geral – Fundação Universitária Iberoamericana - FUNIBER
Faculdade Evangélica de Goianésia - FACEG, Preceptora do Curso de Enfermagem
Endereço: Faculdade Evangélica de Goianésia - FACEG, Curso de Enfermagem.
Avenida Brasil, Nº 1.000, Bairro Covoá, 76385000 – Goianésia – GO, 76.385-608
E-mail: joceli.36@gmail.com

Agnês Raquel Camisão

Doutorado em Enfermagem - Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP
Faculdade Evangélica de Goianésia - FACEG, Coordenadora do Curso de Enfermagem
Endereço: Faculdade Evangélica de Goianésia - FACEG, Curso de Enfermagem.
Avenida Brasil, Nº 1.000, Bairro Covoá, 76385000 – Goianésia – GO, 76.385-608
E-mail: agnescamisao1963@gmail.com

RESUMO

Introdução: O Hipotireoidismo Congênito é a principal causa de retardo mental grave e deficiências no processo metabólico do recém-nascido. A partir da criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, o diagnóstico se tornou cada vez mais precoce, interferindo positivamente no prognóstico do paciente. **Objetivo:** Investigar o diagnóstico e diagnóstico tardio para Hipotireoidismo Congênito acerca da Triagem Neonatal. **Metodologia:** Realizou-se uma revisão integrativa da literatura onde os estudos foram buscados nas bases eletrônicas IBECs, LILACS, MEDLINE e PUBMED. Foram utilizados para a busca os descritores “Hipotireoidismo Congênito” e “Diagnóstico Tardio” que foram conjugados para melhor atender ao objetivo do estudo. Para a seleção dos estudos foram utilizados os filtros disponíveis nas plataformas e ainda textos nos idiomas inglês, português e espanhol, publicações entre 2010 e 2015, tipo de estudos originais e arquivos disponíveis gratuitamente na íntegra. Os textos foram submetidos a uma leitura exploratória dos resumos para seleção prévia e leitura na íntegra para composição da amostra e à análise do conteúdo para categorização e elaboração dos resultados. **Resultados:** A amostra foi composta por 11 textos dos quais foi possível identificar duas categorias uma referente a Sinais e Sintomas Prevalentes e outra sobre os Parâmetros Laboratoriais para o Diagnóstico. Percebemos que existe uma variação nas complicações e sintomas apresentados com a evolução do agravo e como isso está intrinsecamente relacionado com a eficácia do diagnóstico e sua agilidade, bem como sua sensibilidade e especificidade. **Considerações Finais:** Percebemos que apesar do recém-nascido não apresentar sinais e sintomas conclusivos para Hipotireoidismo Congênito, deve-se identificar os mais clássicos e prevalentes para que o exame físico seja direcionado e possa auxiliar no processo diagnóstico. O Programa Nacional de Triagem Neonatal deve fazer parte da assistência, tornando-se um aliado no diagnóstico precoce e início rápido para o tratamento. É inegável a capacitação da equipe e outros estudos sobre valores diagnósticos para estabelecimento de padrão ouro na Triagem Neonatal para o Hipotireoidismo Congênito.

Palavras-Chave: Hipotireoidismo Congênito, Programa Nacional de Triagem Neonatal, Sinais e Sintomas.

ABSTRAT

Introduction: Congenital Hypothyroidism is the main cause of severe mental retardation and deficiencies in the metabolic process of the newborn. After the creation of the National Neonatal Screening Program, the diagnosis has become increasingly early, interfering positively in the prognosis of the patient. **Objective:** To investigate the diagnosis and late diagnosis for Congenital Hypothyroidism related to the Neonatal Screening. **Methodology:** A integrative literature review has been performed where the studies have been sought in the IBECs, LILACS, MEDLINE and PUBMED databases. The keywords used in the search were "Congenital Hypothyroidism" and "Late Diagnosis" which have been linked to better serve the objective of the study. For the selection of the studies filters available on platforms were used and also texts in English, Portuguese and Spanish, publications between 2010 and 2015, original studies type and full files available for free. The texts were submitted to an exploratory reading of resumas for previous selection and fully read for the sample composition and content analysis for categorization and elaboration of results. **Results:** The sample was composed by 11 texts in which it was possible to identify two categories regarding signs and prevalente

symptoms and another one related to the parameters for laboratory diagnosis. We noticed that there is a variation in complications and symptoms during the evolution of the disease and also that it is intrinsically related to the effectiveness of diagnosis and its agility as well as its sensitivity and specificity. Final Considerations: We realized that despite the absence of conclusive signs and symptoms for Congenital Hypothyroidism, one should identify the most classic and prevalent cases so that the physical examination is better directed and can assist the diagnostic process. The National Neonatal Screening Program should be part of the process, making it an ally in the early diagnosis and quick start of the treatment. It is undeniable that the team qualification and other studies on diagnostics values for establishment of a gold standard in Neonatal Screening for the congenital hypothyroidism.

Keywords: Congenital Hypothyroidism, National Neonatal Screening Program, Signs and symptoms.

1 INTRODUÇÃO

A Triagem Neonatal (TN) foi incorporada ao Sistema Único de Saúde (SUS) no ano de 1992 (Portaria GM/MS nº 22/92) com uma legislação que determinava a obrigatoriedade do teste em todo território nacional aos recém-nascidos vivos além da gratuidade. Em 2001, a TN foi regulamentada pela Portaria GM/MS nº 822/01 que deu origem ao Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) (BARONE et al., 2013; ABREU; BRAGUIN, 2011).

Esta portaria estabelece fases graduais de inclusão de determinadas patologias (ABREU, BRAGUIN, 2011). O PNTN tem o objetivo de promover a detecção de doenças congênitas, confirmar o diagnóstico, tratar e acompanhar os casos de até quatro doenças, conforme as fases de implantação estabelecidas (MENDES; SANTOS; BRINGEL, 2013; NASCIMENTO et al., 2011). A Fase I identifica a Fenilcetonúria (PKU) e o Hipotireoidismo Congênito (HC). Na fase II detectam-se a PKU, HC e Hemoglobinopatias. A fase III abrange as doenças da fase II além da Fibrose Cística (FC) (MENDES; SANTOS; BRINGEL, 2013; ABREU; BRAGUIN, 2011)

O Hipotireoidismo Congênito (HC) se caracteriza pela deficiência da tireóide na produção ou atuação dos hormônios tireoidianos – triiodotironina e tiroxina – no organismo do recém-nascido, resultando em um retardo mental, neuropsicomotor e estatural (BARONE et al., 2013; MENDES; SANTOS; BRINGEL, 2013; NUNES et al., 2013; OLIVEIRA; FERREIRA, 2010).

Esse distúrbio endócrino ocorre quando a glândula tireóide do recém-nascido (RN) não é capaz de produzir quantidades adequadas dos hormônios tireoidianos T₃ e T₄ (MANUAL DE NORMAS TÉCNICAS E ROTINAS DO TESTE DE TRIAGEM NEONATAL, 2011; OLIVEIRA, FERREIRA, 2010). Esses hormônios estão relacionados com o funcionamento de

vários tecidos e ainda possuem papel primordial no crescimento, na maturação e na organogênese do sistema nervoso central (SNC) (NASCIMENTO et al., 2011; REICHERT, 2003).

Os hormônios T_3 e T_4 produzidos na tireóide são controlados pelo TSH (hormônio estimulante de tiroxina), que é estimulado pelo TRH (hormônio liberador de TSH), secretado pelo hipotálamo, e inibido pelos hormônios tireoidianos (SOUZA et al., 2012; REICHERT, 2003).

O HC é o distúrbio endócrino congênito mais frequente com incidência variando de 1:2.000 a 1:4.000 crianças nascidas vivas em países com suficiência iódica. Entre os grupos étnicos podem variar, sendo menos prevalente em negros americanos (1:10.000) do que em hispânicos (1:2.700). No Brasil, a ocorrência varia de 1:2.595 a 1:4795 (BARONE et al., 2013; MACIEL et al., 2013), sendo retratada pela Portaria nº 56, de 29 de janeiro de 2010 a incidência de 1:2.500 de nascido-vivos (BRASIL, 2010).

A triagem do HC é feita pela dosagem do hormônio estimulante da tireóide (TSH) e da tiroxina (T_4). O período ideal para dosagem é do quinto ao sétimo dia de vida, sendo que antes disso, pode ser caracterizado como falso-positivo pelo stress do pós-parto. A dosagem é obtida por amostra de gotas de sangue, colhida da região plantar do calcanhar em papel filtro especial para análise (BARONE et al., 2013; NUNES et al., 2013; BRASIL, 2002).

O diagnóstico é feito pela dosagem de TSH em soro e T_4 (livre ou total). Uma das alternativas é quando a medida do TSH for superior a 20mUI/L em radioimunoensaio ou superior a 15mUI/L por ensaio imunométrico. Outra opção é realizar a medida de T_4 que deverá ser superior a 6mcg/dL, seguida da medida de TSH quando o percentil do T_4 for menor que 10 (BRASIL, 2010; BRASIL, 2002).

As principais consequências da ausência dos hormônios tireoidianos são: retardo mental grave, diminuição dos processos metabólicos, falência do crescimento e distúrbios neurológicos como ataxia, incoordenação, estrabismo, movimentos coreiformes e perda auditiva neurosensorial (NASCIMENTO, 2011; OLIVEIRA; FERREIRA, 2010).

Mesmo apresentando peso e estatura dentro dos parâmetros, as crianças acometidas com o HC podem desenvolver defeitos embrionários, como as disgenesia tireoideana. A icterícia prolongada é um dos sinais mais observados. Dentre os sinais e sintomas mais comuns estão: hipotonia muscular, letargia, dificuldades respiratórias, cianose, constipação, bradicardia, anemia, macroglossia, sonolência excessiva, livedo reticularis, choro rouco, fontanela ampla, hérnia umbilical, alargamento de fontanelas, mixedema, sopro cardíaco, dificuldade na alimentação com deficiente crescimento pondero-estrutural, atraso na dentição, retardo na maturação óssea, pele seca, fria, pálida e sem elasticidade, cabelos ralos, nariz em sela, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor e retardo mental (NUNES, 2013; OLIVEIRA; FERREIRA, 2010).

O bócio palpável surgirá durante o tratamento, não sendo comum ao nascimento. A hérnia umbilical, base nasal alargada e icterícia prolongada com mais de 07 dias, foram os sinais mais relevantes em neonatos brasileiros (MACIEL, 2013). Estudo realizado em Minas Gerais em 2009 refere hérnia umbilical, fontanela anterior ampla e fontanela posterior aberta como sendo os sinais mais frequentes (PEZZUTI et al., 2009).

O fato dos recém-nascidos não apresentarem evidências clínicas sugestivas de HC, torna o Teste do Pezinho um forte aliado na confirmação precoce do diagnóstico (BARONE et al., 2013; OLIVEIRA; FERREIRA, 2010). Sendo assim, objetivamos analisar a Triagem Neonatal acerca do diagnóstico tardio para Hipotireoidismo Congênito.

2 OBJETIVOS

Análise da Triagem Neonatal acerca do diagnóstico tardio para Hipotireoidismo Congênito.

2.1 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Principais sinais e sintomas tardios identificados;

Caracterização dos sinais e sintomas prevalentes para diagnóstico do Hipotireoidismo Congênito;

Análise dos valores laboratoriais para diagnóstico.

3 METODOLOGIA

Assim, realizou-se uma revisão integrativa da literatura que permitem a busca, avaliação e síntese de evidências sobre o fenômeno estudado no caso as consequências do tratamento tardio para HC. Permite-se assim fundamentar a prática baseada em evidências ao possibilitar investigar a problemática apontada e fundamentar a construção e elaboração de intervenções efetivas na assistência em saúde da enfermagem em diferentes momentos do ciclo de vida e fisiopatológico investigado (SOUZA et al., 2011; MENDES et al., 2008).

Podemos então identificar cinco momentos metodológicos de execução. O primeiro sendo a determinação da questão norteadora para essa busca como: quais são as evidências das possíveis complicações resultantes de diagnóstico e tratamento tardios para HC. Em seguida realizamos o levantamento dos descritores e as buscas procedendo com a seleção por aplicação dos critérios de inclusão sendo estes: o ano de publicação entre 2010 e 2015, com versão disponível on-line, completa e gratuita disponível nos idiomas inglês, português e espanhol.

Após a filtragem dos textos procedemos com a etapa da leitura explorativa dos resumos buscando se corresponde a questão levantada. Após esse refinamento realizado pela leitura dos

resumos passamos para a etapa da leitura na íntegra e analítica e exaustiva dos textos para que assim na última etapa pudéssemos, por meio da análise de conteúdo, identificar as evidências e resultados do diagnóstico tardio.

A busca dos textos foi realizada em bases de dados virtuais em saúde na Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) sendo elas Índice Bibliográfico Espanhol de Ciências da Saúde (IBECS), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Literatura Internacional em Ciências da Saúde (MedLine) buscou-se textos também na National Institutes of Health–PubMed. Os descritores indexados em saúde (DeCS) utilizados para a busca foram hipotireoidismo congênito, diagnóstico tardio e terapêutica. Esses foram utilizados de forma combinada entre eles a fim de direcionar a busca.

Na plataforma MedLine utilizou-se os descritores “diagnóstico tardio” and “hipotireoidismo congênito” e foram encontrados 15 artigos. Ao utilizarmos os filtros disponíveis na plataforma, sendo eles ano, idioma e tipo de documento apenas artigos, obtivemos 12 artigos, sendo esses submetidos e leitura exploratória dos resumos. Após a leitura foram excluídos 09 artigos, sendo apenas 03 selecionados para a leitura analítica.

Para a busca na plataforma LILACS utilizando a mesma combinação de descritores obteve-se 02 artigos. Ao utilizar-se dos filtros (ano, idioma, tipo de documento) restou 01 artigo submetido à leitura exploratória de seus resumos sendo esse eliminado por repetição. Na plataforma IBECS com a mesma combinação de DeCS e com a mesma disposição de filtros, obteve-se 01 artigo que após a leitura exploratória do resumo foi excluído por repetição.

A busca na PubMed utilizando mesma combinação de DeCS "Congenital Hypothyroidism" and "Delayed diagnosis" resultou em 39 artigos. Ao aplicarmos os filtros para idioma, anos de publicação, tipo de documento e free full text obtivemos 14 artigos para serem submetidos à leitura exploratória. O processo de busca está descrito no quadro 01.

Quadro 01- Estratégia de busca metodológica. Anápolis, GO, Brasil, 2016

DeCS Banco De dados	“Hipotireoidismo Congênito” and “Diagnóstico tardio”	Artigos selecionados após aplicação dos filtros, submetidos à leitura do resumo	Exclusões	Artigos Submetidos à leitura na Integra	Amostra
MedLine	15	12	09	03	03
LILACS	02	01	01	00	00
IBECS	01	01	01	00	00
PubMed	39	14	06	08	08
Total	57	28	17	11	11

O processo de exclusão dos artigos se deu ao identificarmos as repetições, os artigos que não estavam disponíveis na íntegra versão gratuita e por não responderem especificamente ao objeto estudado. Assim, na MedLine por não possuir versão disponível na íntegra foram excluídos 06 artigos e 03 por não responderem aos objetivos específicos da pesquisa. A exclusão da LILACS foi de 01 artigo e se deu por repetição assim como na IBECs com 01 exclusão por repetição. Na PubMed tivemos 03 exclusões por repetição e 03 por não atenderem a proposta investigada.

De forma geral as exclusões se dão em um total de 17 artigos sendo que desses 35,29% foram excluídos por não estarem disponíveis na íntegra de forma gratuita, 35,29% por não responderem aos objetivos e 29,41% por repetição.

Abaixo, estão detalhadas no quadro 02 as amostras segundo ano, autor, local de desenvolvimento do estudo, plataforma de acesso, tipo de estudo, objetivo e o título:

Quadro 02: Classificação dos estudos. Anápolis, GO, Brasil, 2016

	TÍTULO DO ESTUDO	AUTOR (ES)	ANO	LOCAL	PLATAFORMA	TIPO DE ESTUDO	OBJETIVO DO ESTUDO
1	NKX2.1-Related Disorders: a novel mutation with mild clinical presentation.	MONTI, Saraet al.	2015	Itália	PubMed	Relato de Caso	Elucidar a correlação genótipofenótipo de um paciente.
2	Undetected hypothyroidism: A rare dental diagnosis.	DUDHIA, Sonal B et al.	2014	Índia	PubMed	Relato de Caso	Apresentação de um caso com diagnóstico odontológico tardio de hipotireoidismo.
3	Overall usefulness of newborn screening for congenital hypothyroidism by using free thyroxine measurement.	SONEDA, Akiko et al.	2014	Japão	PubMed	Estudo com 24 pacientes	Avaliar a eficácia da triagem neonatal usando medição fT4, quando transitória HC-C e HC-T com elevação de TSH atrasada estão incluídos como entidades alvo no sistema de triagem.
4	Hipotireoidismo congênito secundario a hipoplasia tiroidea detectado en edad adulta.	MONTI, Paula et al.	2013	Argentina	MedLine	Relato de Caso	Apresentação de um caso de diagnóstico de hipotireoidismo na idade adulta.

5	Congenital hypothyroidism – An usual suspect at an unusual age: A case series	SUKUMAR, Suja P. et al.	2013	Índia	PubMed	Análise Transversal	Descrever a apresentação clínica, achados de imagens e perfil hormonal de pacientes com HC identificados na idade adulta.
6	Epidemiology and Clinical Characteristics of Congenital Hypothyroidism in an Asian Population: A Nationwide Population-Based Study.	CHEN, Chung-Yu et al.	2013	Taiwan	MedLine	Análise de Dados Retrospectivo	Investigação da incidência e característica clínica de HC em Taiwan.
	TÍTULO DO ESTUDO	AUTOR (ES)	ANO	LOCAL	PLATAFORMA	TIPO DE ESTUDO	OBJETIVO DO ESTUDO
7	Delayed diagnosis and treatment for around 20 years of an eminently treatable cause.	BAGHEL, Vijay et al.	2013	Índia	MedLine	Relato de Caso	Apresentação de um caso de HC identificado tardiamente.
8	A novel mutation of IGSF1 in a Japanese patient of congenital central hypothyroidism without macroorchidism.	TAJIMA, Toshihiro et al.	2013	Japão	PubMed	Comunicação Rápida	-
9	Newborn Screening Program for congenital hypothyroidism of the State of Santa Catarina, Brazil: etiological investigation in the first visit.	NASCIMENTO, Marilza Leal et al.	2012	Brasil	PubMed	Estudo prospectivo	Avaliar a etiologia, no primeiro atendimento, dos casos de hipotireoidismo congênito primário identificados pelo Programa de Triagem Neonatal de Santa Catarina.

0	Cretinism revisited	SRIVASTAV, Ankit et al.	2012	Índia	PubMed	Relato de Caso	Apresentação de um caso HC identificado na idade adulta.
1	Congenital Central Hypothyroidism due to a Homozygous Mutation in the TSH β Subunit Gene	GRÜNERT, Sarah Catharina et al.	2011	Alema nha	PubMed	Caso Relato de	Descrever um caso de HC isolado devido um par homozigótico de bases deleção (T313del) no exão 3 do gene da subunidade TSH β .

4 RESULTADOS

Após a pré-análise de 28 artigos obtidos a partir dos refinamentos, foram excluídas 17 publicações por serem 48% indisponíveis na íntegra, 39% por não atenderem aos objetivos e 13% por repetição. Ao final, a amostra foi finalizada com 11 publicações que respondiam ao objetivo geral e específico da pesquisa, conforme distribuído e caracterizado na Tabela 01.

Tabela 01: Distribuição das características da amostra. Anápolis, GO, Brasil, 2016

	Característica	N	%
Idioma	Inglês	09	82
	Espanhol	01	09
	Português	01	09
Local	Índia	04	36
	Japão	02	18
	Alemanha	01	09
	Argentina	01	09
	Brasil	01	09
	Itália	01	09
	Taiwan	01	09
Tipo de estudo	Relato de Caso	06	55
	Estudo Analítico	04	36
	Informativo	01	09
Plataforma de Busca	PubMed	08	73
	MedLine	03	27

O idioma de predominância é o inglês, seguido por espanhol e português. Isso se relaciona por ter sido nos Estados Unidos da América (EUA) o início da Triagem Neonatal quando o professor Robert Guthrie desenvolveu em 1961 a primeira metodologia para dosagem de fenilalanina em amostras de sangue seco colhido em papel-filtro. Somente em 1976 no Brasil que o Prof. Benjamin Schmidt desenvolveu o projeto para TN em São Paulo (BRASIL, 2010).

Mesmo sendo os EUA o pioneiro para o desenvolvimento da TN, a Índia foi o país a se destacar em números de pesquisa seguida do Japão. Uma das justificativas para isso pode ser pelo fato da alta prevalência de HC no oriente. Estudo recente de Dorreh et al, (2014), relata a prevalência de 1:304 em Markazi – Irã, 1:469 na Turquia, 1:800 em populações cipriotas gregas e 1:2372 nos EUA.

O estilo de estudo mais realizado foi o modo relato de caso, seguido por estudo analítico e informativo. Entre as plataformas pesquisadas, a PubMed se destacou, seguida da MedLine.

Pôde-se identificar 02 categorias que estão descritas no quadro abaixo, com a distribuição dos textos que permitiram a inferência dessas evidências.

Quadro 03 – Categorização dos estudos. Anápolis, GO, Brasil, 2016

CATEGORIAS	AUTORES E CÓDIGO DESIGNADO AOS ESTUDOS
Sinais e Sintomas Prevalentes	Dudhia et al, 2014 _____ T1 Monti et al, 2013 _____ T2 Grunert et al, 2011 _____ T3 Baghel et al, 2013 _____ T4 Nascimento et al, 2012 _____ T5 Srivastav et al, 2012 _____ T6 Sukumar et al, 2013 _____ T7 Chen et al, 2013 _____ T10 Monti et al, 2015 _____ T11
Parâmetros Laboratoriais Durante o Diagnóstico	Dudhia et al, 2014 _____ T1 Monti et al, 2013 _____ T2 Grunert et al, 2011 _____ T3 Baghel et al, 2013 _____ T4 Srivastav et al, 2012 _____ T6 Soneda et al., 2014 _____ T12 Tajima et al., 2013 _____ T13

4.1 SINAIS E SINTOMAS PREVALENTES

Podemos identificar que os sinais e sintomas do HC podem variar de acordo com o início do tratamento bem como a faixa etária do indivíduo. No quadro 04 abaixo, podemos identificar os sinais e sintomas prevalentes por faixa etária segundo os trabalhos analisados.

Quadro 04 – Sinais e sintomas identificados estratificado pela idade diagnóstica e pelos textos que os apontam. Anápolis, GO, Brasil, 2016

FAIXA ETÁRIA	SINAIS E SINTOMAS		AMOSTRA/ TEXTOS
Criança < 11 anos	1. Desproporção céfalo- pélvica; 2. Taquipnéia; 3. Dificuldades para alimentação; 4. Hipotonia muscular; 5. Sonolência; 6. Icterícia; 7. Idade óssea atrasada; 8. Hérnia umbilical; 9. Base nasal alargada; 10. Resfriado; 11. Desenvolvimento atrasado; 12. Problemas vocais; 13. Bócio;	14. Obstipação; 15. Anomalias congênicas no coração; 16. Desenvolvimento fisiológico atrasado; 17. Retardo mental; 18. Paralisia cerebral; 19. Epilepsia; 20. Movimentos desordenados de membros inferiores; 21. Deterioração do desenvolvimento neurológico; 22. Movimentos coreoatetóides.	T3, T5, T10 e T11
12 – 18 anos	1. Menorragia; 2. Anemia secundária à menorragia; 3. Baixa estatura; 4. Baixo peso;	13. Alterações dentárias; 14. Características sexuais atrasados; 15. Obesidade; 16. Rouquidão;	T1 e T7

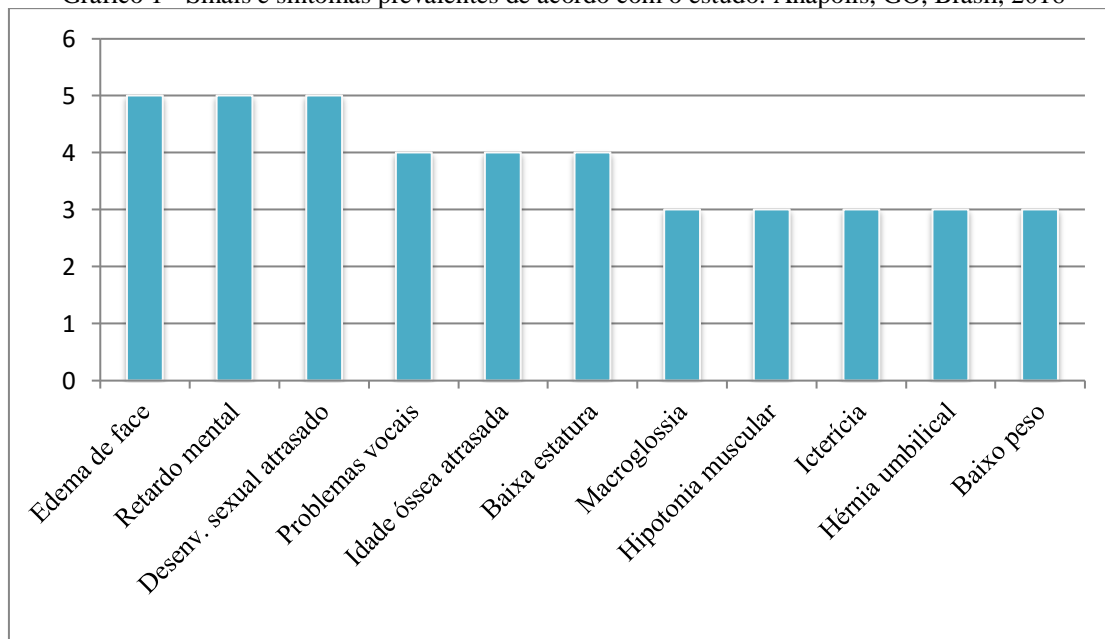
	<ul style="list-style-type: none"> 5. Desempenho escolar atrasado; 6. Menarca atrasada; 7. Edema facial; 8. Edema periorbitário; 9. Pele seca; 10. Pele grossa; 11. Desenvolvimento de mamas tardio; 12. Pêlos pubianos tardios; 	<ul style="list-style-type: none"> 17. Pele fria; 18. Mãos atarracadas; 19. Tônus muscular; 20. Face edemaciada; 21. Nariz chato; 22. Nariz amplo; 23. Lábios grossos; 24. Macroglossia; 25. Idade óssea atrasada. 	
19 – 59 anos	<ul style="list-style-type: none"> 1. Febre; 2. Incapacidade da fala; 3. Bradicardia; 4. Estatura pequena; 5. Pele grossa; 6. Pescoço largo; 7. Abdome protuberante; 8. Hérnia umbilical; 9. Estado de estupor; 	<ul style="list-style-type: none"> 10. Baixo peso; 11. Idade óssea atrasada; 12. Atraso no desenvolvimento; 13. Face edemaciada; 14. Lábios grossos; 15. Macroglossia; 16. Testículos pré-púberes; 17. Incapacidade de andar ou ficar em pé. 	T4 e T6
> 60 anos	<ul style="list-style-type: none"> 1. Menorragia; 2. Obstipação; 3. Obesidade; 4. Rouquidão; 5. Intolerância ao frio; 6. Macroglossia; 7. Infiltração em couro cabeludo; 	<ul style="list-style-type: none"> 8. Anemia; 9. Retardo mental moderado; 10. Capacidade de adaptação diminuída; 11. Necessidade para cuidados pessoais; 12. Vocabulário pobre. 	T2

A amostra revelou de quatro a quatorze sinais e sintomas, sendo uma média de 9,66. Dentre os sinais e sintomas citados, edema em face (n = 5), retardo mental (n = 5) e desenvolvimento sexual atrasado (n = 5), foram os mais comuns nos estudos, seguidos de problemas vocais (n = 4), idade óssea atrasada (n = 4), baixa estatura (n = 3), macroglossia (n = 3), icterícia (n = 3), hipotonia muscular (n = 3), hérnia umbilical (n = 3) e baixo peso (n = 3).

A Ordem dos Enfermeiros de Portugal definiu o termo atividade da vida diária (AVD) como o conjunto de atividades ou tarefas comuns, desempenhado de forma autônoma e rotineira no cotidiano. Ela se divide em atividades básicas da vida diária – ABVD – e atividades instrumentais da vida diária – AIVD, sendo diferida no contexto do cuidado pessoal e atividades domésticas respectivamente (PORTUGAL, 2011). A partir deste contexto, os diagnósticos de necessidades de cuidados pessoais e incapacidade de andar ou ficar em pé foram incluídos como AVD's, sendo citados em dois estudos (n=3).

Outros sinais e sintomas citados foram: obesidade, pele seca, nariz amplo, lábios grossos, desenvolvimento fisiológico atrasado, menorragia, obstipação, anemia e pele seca (n = 2); alterações dentárias, pele fria, mãos atarracadas, nariz chato, intolerância ao frio, infiltração em couro cabeludo, diminuição na adaptação, vocabulário diminuído, desproporção céfalo-pélvica, taquipnéia, dificuldade para alimentar, sonolência, febre, bradicardia, pescoço largo, abdome protuberante, estupor, resfriado, anomalia congênita no coração, movimentos desordenados de membros inferiores, deterioração do desenvolvimento neurológico, movimentos coreoatetóides, paralisia cerebral, epilepsia e bócio (n = 1).

Gráfico 1 - Sinais e sintomas prevalentes de acordo com o estudo. Anápolis, GO, Brasil, 2016



Segundo a Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia (SBEM), a icterícia, dificuldades para alimentação (sugar) e letargia, são um dos sinais clínicos típicos observados ao nascimento (MACIEL, 2013). Como a maioria dos recém-nascidos apresenta pouca ou nenhuma manifestação clínica, nota-se que a maioria dos sinais e sintomas encontrados nas amostras se confirma com os achados da literatura.

As manifestações clínicas citadas são na maioria identificadas durante os cuidados, desde o nascimento até a idade adulta. Nota-se, portanto, a importância da sistematização das ações e condutas de assistência do Enfermeiro. Segundo a Resolução COFEN 358, de 15 de outubro de 2009, onde a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE) é privativa do enfermeiro (COFEN, 2009), da qual o exame faz parte, possibilita que essas manifestações sejam identificadas durante o exame físico, auxiliando no diagnóstico precoce de HC.

4.2 PARÂMETROS LABORATORIAIS DURANTE O DIAGNÓSTICO

Dentre os estudos que fundamentam esta categoria, seis foram relatos de caso, onde apresentaram valores de exames no momento do diagnóstico (T1, T2, T3, T4, T6 e T13) e um estudo (T12) abrangendo 24 pacientes identificados com HC.

Foram relatados em sete estudos da amostra (53,84%) os valores de exames laboratoriais para TSH, T3 e T4 livre. Em dois estudos não foi testado os valores para o hormônio T3 (T12 e T13), que se justifica por não estar relacionado intrinsecamente em um fator para o diagnóstico do HC. O estudo T6 não citou um valor real para o hormônio T4, apenas que estava abaixo do intervalo esperado.

O diagnóstico foi identificado em diferentes faixas etárias variando entre 04 dias a 53 anos. Nota-se uma variação das idades para diagnósticos, podendo se relacionar com o início dos estudos para diagnóstico das doenças do PNTN, que deram início em 1961. No estudo T2, foi identificada uma mulher que obteve o diagnóstico de HC aos 53 anos, onde não houve possibilidade para o diagnóstico precoce.

O diagnóstico de HC se dá pelas altas doses de TSH acompanhada ou não pela baixa de T₄. De acordo com o quadro 05, evidencia-se nos valores de diagnóstico que apesar de alguns estudos relatarem valores normais ou baixos para TSH, o hormônio T₄ foi o único que acompanhou o padrão do diagnóstico.

As discrepâncias nos valores laboratoriais de T₄ e TSH para o diagnóstico permitem o questionamento sobre a especificidade e a sensibilidade desses exames para o diagnóstico de HC. Compreendemos que devido à gravidade das possíveis sequelas e complicações resultantes da ausência de tratamento ou do tratamento tardio para o HC a janela de possíveis resultados falso-negativos é preocupante visto ao impacto no portador e sua família. É de extrema importância que sejam realizados estudo a fim de identificar os valores laboratoriais que promoveria o equilíbrio entre especificidade e sensibilidade promovendo maior qualidade no diagnóstico para o HC.

Quadro 05 – Valores laboratoriais encontrados de acordo com faixa etária. Anápolis, GO, Brasil, 2016

FAIXA ETÁRIA	VALORES LABORATORIAIS (VALORES DE REFERÊNCIA ACORDO COM OS ESTUDOS)	ESTUDOS	VALORES PADRONIZADOS DE ACORDO COM O PNTN	VALORES CONVERTIDOS DE ACORDO COM O PNTN
04 a 07 dias	✓ FT4 – < 0,7 ng/dL ✓ FT3 – não citado ✓ TSH – ≥ 15 µUI / mL	T12		✓ FT4 – <0,0007 µg/dL ✓ FT3 – não citado ✓ TSH – 0,015 mUI/mL
38 semanas	✓ FT4 – 0,8 pmol/L (normal 12-22 pmol/L) ✓ T3 livre – 0,4 pmol/L (normal 3,0-8,4 pmol/L) ✓ TSH – 0,05 µL/mL (normal 0,27-4,2µL/mL)	T3		✓ FT4 – 0,000008 µg/dL (0,00012-0,00022 µg/dL) ✓ FT3 – 0,000004 µg/dL (0,00003-0,000084 µg/dL) ✓ TSH –
13 anos	✓ FT4 – 0,6 µg/dL ✓ FT3 – 0,07 ng/dL ✓ TSH – 153,46 mU/mL	T1	✓ FT4 = >6,0 µg/dL ✓ TSH = <20 mUI/mL	✓ FT4 – 0,6 µg/dL ✓ FT3 – 0,00007 µg/dL ✓ TSH – 153,46 mUI/mL
1 a 2 anos	✓ FT4 – 0,75 ng/dL ✓ FT3 – não testado ✓ TSH – 1,7 mU/L	T13		✓ FT4 – 0,00075 µg/dL ✓ FT3 – não testado ✓ TSH –
2 anos	✓ FT4 – abaixo do intervalo ✓ FT3 – abaixo do intervalo ✓ TSH – >150 UI/mL	T6		✓ Apenas citado valor de TSH elevado e T3 e T4 baixos
28 anos	✓ FT4 – 0,18 ng/dL (normal 0,7-1,51 ng/dL) ✓ FT3 – 0,54 pg/mL (normal 2,3-4,2 pg/mL) ✓ TSH – 281,63 µUI/mL (normal 0,55-4,78 µUI/mL)	T4		✓ FT4 – 0,00018 µg/dL (0,0007-0,00151 µg/dL) ✓ FT3 – 0,54 x 10 ⁻⁷ µg/dL (0,23x10 ⁻⁶ -0,42x10 ⁻⁶ µg/dL) ✓ TSH – 0,28163 mUI/mL (0,00055-0,00478mUI/mL)

53 anos	✓ fT4 – indetectável (normal 0,9-1,8 ng/dL)	T2	✓ fT4 – indetectável (0,0009-0,0018 µg/dL)
	✓ fT3 – 42 ng/dL (normal 60-200 ng/dL)		✓ fT3 – 0,042 µg/dL (0,06-0,2 µg/dL)
	✓ TSH – 60 mUI/mL (normal 0,4-4 mUI/mL)		✓ TSH – 60 mUI/mL (0,4-4 mUI/mL)

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo apresenta uma síntese das evidências acerca dos sinais e sintomas no HC e sobre a TN desse agravo. Evidenciamos a importância de se identificar precocemente o HC afim de que o tratamento seja iniciado o quanto antes para evitar o desenvolvimento de complicações tardias. Sendo fundamental para o desenvolvimento infantil, a ausência total ou parcial do hormônio THS acarretará em retardo mental grave e deficiências nos processos metabólicos.

A partir da análise dos estudos citados, os sinais e sintomas encontrados confirmam-se aos achados da literatura. Os parâmetros para valores de diagnóstico são um contratempo. Isso se deve pelo fato de cada local utilizar um parâmetro de unidade de medida e por não haver valores universais para o diagnóstico de HC. Vale ressaltar, que mesmo com essas divergências, os estudos se basearam no princípio de que o diagnóstico se dá pela alta de TSH e baixa de T₄.

Sendo assim, evidencia a importância do acompanhamento desde o pré-natal até os cuidados ao recém-nascido, no que se refere à identificação do HC. O Enfermeiro se destaca pelo cuidado inicial ao RN, identificando precocemente os sinais e sintomas do HC.

REFERENCIAS

Barone, bianca et al . Avaliação do valor de corte de tsh em amostras de filtro na triagem neonatal para diagnóstico de hipotireoidismo congênito no programa "primeiros passos" - iede/rj. Arq bras endocrinol metab, são paulo, v. 57, n. 1, p. 57-61, feb. 2013. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s000427302013000100008&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 ago. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302013000100008](http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302013000100008).

Abreu, isabella schroeder; braguini, welligton luciano. Neonatal screening: mother knowledge in a maternity inside the paran , brazil. Rev. Ga cha enferm. (online), porto alegre, v. 32, n. 3, p. 596-601, set. 2011. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s198314472011000300023&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 29 set. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s1983-14472011000300023](http://dx.doi.org/10.1590/s1983-14472011000300023).

Mendes, lucas corr a; santos, taides tavares dos; bringel, fabiana de andrade. Evolu o do programa de triagem neonatal no estado do tocantins. Arq bras endocrinol metab, s o paulo, v. 57, n. 2, p. 112-119, mar. 2013. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s000427302013000200003&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 ago. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302013000200003](http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302013000200003).

Nascimento, marilza leal. Situa o atual da triagem neonatal para hipotireoidismo cong nito: cr ticas e perspectivas. Arq bras endocrinol metab, s o paulo, v. 55, n. 8, p. 528-533, nov. 2011. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s000427302011000800005&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 ago. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302011000800005](http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302011000800005).

Botler, judy; camacho, luiz antonio bastos; cruz, marly marques da. An lise de desempenho do programa de triagem neonatal do estado do rio de janeiro, brasil, de 2005 a 2007. Cad. Sa de p blica, rio de janeiro , v. 27, n. 12, p. 2419-2428, dec. 2011. . Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s0102311x2011001200013&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 ago. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0102-311x2011001200013](http://dx.doi.org/10.1590/s0102-311x2011001200013).

Nunes, adriana kleist clark et al. Preval ncia de patologias detectadas pela triagem neonatal em santa catarina. Arq bras endocrinol metab, s o paulo, v. 57, n. 5, p. 360-367, july 2013. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s000427302013000500005&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 ago. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302013000500005](http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302013000500005).

Oliveira, fabiana pereira sabino de; ferreira, eleonora arnaud pereira. Ades o ao tratamento do hipotireoidismo cong nito segundo relato de cuidadores. Psicol. Reflex.

Crit., porto alegre , v. 23, n. 1, p. 19-28, apr. 2010 . Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s010279722010000100004&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 ago. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0102-79722010000100004](http://dx.doi.org/10.1590/s0102-79722010000100004).

Manual de normas técnicas e rotinas do teste de triagem neonatal, laboratório de triagem neonatal do hospital das clínicas da faculdade de medicina de ribeirão preto – usp 2011. Disponível em: <http://www.hcrp.fmrp.usp.br/sitehc/upload%5cmanual%20de%20instru%c3%87%c3%95es%20do%20teste%20do%20pezinho%202011.pdf>. Acesso em: 29 ago. 2015.

Reichert, altamira pereira da silva. Conhecimento de mães quanto a importância do teste do pezinho. Rev. Bras. Enferm., brasília , v. 56, n. 3, p. 226-229, jun. 2003 . Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s003471672003000300003&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 29 set. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0034-71672003000300003](http://dx.doi.org/10.1590/s0034-71672003000300003).

Souza, m.a.; nunes, r.f.f.; brito, h.a.v.; guzen, f. P. ; cavalcanti, j. R. L. P. O hipotireoidismo congênito: esclarecendo a sua manifestação a partir de princípios morfofuncionais. Revista de ciências da saúde nova esperança, v. 09, p. 65-70, 2012. Disponível em: <http://www.facene.com.br/wp-content/uploads/2010/11/2011-2-pag-65-70-hipotireoidismo.pdf>. Acesso em: 12 set. 2015.

Maciel, léa maria zanini et al . Hipotireoidismo congênito: recomendações do departamento de tireoide da sociedade brasileira de endocrinologia e metabologia. Arq bras endocrinol metab, são paulo, v. 57, n. 3, p. 184-192, apr. 2013. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s000427302013000300004&lng=en&nrm=iso. Acesso em: 29 ago. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302013000300004](http://dx.doi.org/10.1590/s0004-27302013000300004).

Brasil. Ministério da saúde. Secretaria de atenção à saúde. Aprova, na forma do anexo desta portaria, o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas - hipotireoidismo congênito. Portaria n° 56, de 29 de janeiro de 2010. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2010/prt0056_29_01_2010.html. Acesso em: 29 ago. 2015.

Brasil. Ministério da saúde. Secretaria de assistência à saúde. Coordenação-geral de atenção especializada. Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do programa nacional de triagem neonatal / ministério da saúde, secretaria de assistência à saúde, coordenação geral de atenção especializada. – brasília: ministério da saúde, 2002. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/triagem_neonatal.pdf. Acesso em: 05 set. 2015.

Pezzuti, isabela l.; lima, patricia p. De; dias, vera m. A.. Hipotireoidismo congênito: perfil clínico dos recém-nascidos identificados pelo programa de triagem neonatal de minas gerais. J. Pediatr. (rio j.), porto alegre, v. 85, n. 1, p. 72-79, feb. 2009. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s002175572009000100013&lng=en&nrm=iso.

g=en&nrm=iso. Acesso em: 08 set. 2015. [Http://dx.doi.org/10.1590/s0021-75572009000100013](http://dx.doi.org/10.1590/s0021-75572009000100013).

Sousa, lenice dutra de et al . A produção científica de enfermagem acerca da clínica: uma revisão integrativa. *Rev. Esc. Enferm. Usp*, são paulo, v. 45, n. 2, p. 494-500, apr. 2011. [online] disponível: http://www.scielo.br/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=s008062342011000200027&lng=en&nrm=isso. Acesso em: 25 de fevereiro 2015.

Mendes, k. D. S.; silveira, r. C. C. P.; galvão, c. M. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. Texto contextoenferm. 2008 [online] disponível: http://redenep.unisc.br/portal/upload/com_arquivo/revisao_integrativa__metodo_de_pesquisa_para_incorporacao_de_evidencias_na_saude_e_na_enfermagem.pdf. Acesso em: 28 ago 2015.

Conselho federal de enfermagem (cofen). Resolução n. 358, de 15 de outubro de 2009. Dispõe sobre a sistematização da assistência de enfermagem - sae [legislação na internet]. Brasília; 2009. Disponível em: <http://www.portalcofen.gov.br/2007/materias.asp?Articleid=7100§ionid=34>. Acesso em: 15 abr. 2016.

Dorreh f et al. Epidemiology of congenital hypothyroidism in markazi province, iran. *J clin res pediatr endocrinol* 2014; 6(2):105-110 doi: 10.4274/jcrpe.1287. Disponível em: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/pmc4141571/>. Acesso em: 17 abr. 2016.

Portugal. Parecer nº 12/2011 – parecer sobre atividades da vida diária. Mesa do colégio da especialidade de enfermagem de reabilitação. Disponível em: http://www.ordemenfermeiros.pt/documentos/documents/parecer12_mceer_18_11_2011_actividadesvidadiaria_avd.pdf. Acesso em: 15 mai. 2015.